

Resumen Fenilcetonuria (PKU)

Deficiencia de la enzima: Fenilalanina hidroxilasa (PAH); convierte fenilalanina en tirosina

Cofactor de la enzima: Tetrahidrobiopterina (BH4)

Metabolito tóxico: Fenilalanina (Phe)

Presentación clínica, sin tratamiento: retardo mental irreversible, convulsiones, comportamiento anormal, eczema, olor "rancio o mohoso", hipopigmentación (piel, pelo, iris)

Objetivos del tratamiento: Fenilalanina en sangre: 120-360 $\mu\text{mol/L}$ (2-6 mg/dl)
(Para convertir mg/dL a $\mu\text{mol/L}$ multiplicar por 60)

Tirosina en sangre: normal según laboratorio

Necesidades nutricionales por edad*

Edad	Phe mg/dl	Tyr mg/dl	Proteínas g/kg/d	Energía Kcal/kg/d
0-3 meses	130-430	1100-1300	2.5-3.0	95-145
3-6 meses	135-400	1400-2100	2.0-3.0	95-145
6-9 meses	145-370	2500-3000	2.0-2.5	80-135
9-12 meses	135-330	2500-3000	2.0-2.5	80-135
1 - 4 años	200-320	2800-3500	1.5-2.1	900-1800

*SERN/GMDI PKU Management Guidelines; <https://southeastgenetics.org/ngp/guidelines.php>

Dieta de inicio para PKU

1. Determine los requerimientos de Phe (mg), Proteínas (g) Tirosina (mg) y Energía (kcal). Utilice la equivalencia 50 mg Phe = 1 g proteína para calcular los mg de fenilalanina a partir de los gramos de proteínas.
2. Calcule la cantidad de proteína intacta (leche materna, fórmula infantil, alimentos) necesaria para alcanzar los objetivos nutricionales de Phe.
3. Calcule la cantidad de fórmula medicamentosa que se necesita agregar a la proteína intacta para cubrir el objetivo proteico individual.
4. Calcule el aporte calórico proveniente de las proteínas intactas y de la fórmula medicamentosa para asegurar que se cumplan las necesidades de calorías totales.
5. Calcule la ingesta de tirosina proveniente de la proteína intacta y de la fórmula medicamentosa.

Implementación de la dieta simplificada en PKU*

1. A los 4-6 meses de edad, cuando se introducen los alimentos sólidos, considere implementar la dieta simplificada para PKU.
2. Reduzca la tolerancia de Phe (proveniente de proteína intacta) en un 30% (40% en aquellos con tolerancia a Phe más bajas).
3. Permita la ingesta de "Alimentos libres" tales como frutas, vegetales, alimentos naturales con <75mg de Phe/100g y alimentos especiales bajos en proteínas con <20 mg Phe/por porción.
4. Controle los valores de Phe en sangre semanalmente durante las primeras 4 semanas, sin modificar la dieta.

*Bernstein LE, Burns C, Sailer-Hammons M, Kurtz A, Rohr F. Multiclinic Observations on the Simplified Diet in PKU. JNutrMetab.2017, PubMed ID:4083293 for detailed guidelines and lists of allowed foods.

Fenilcetonuria (PKU)

Productos nutroterápicos para PKU

	Abbott abbottnutrition.com	Cambrooke Cambrooke.com	Mead Johnson Meadjohnson.com pediatrics/us-en	Nutricia Medicalfood.com	Vitafo Nestlehealthscience.us
Lactantes 0 – 1 año	Phenex-1®		Phenyl-Free 1®	Periflex Anamix Early Years®	
niños	Phenex-2®	*Glytactin BetterMilk™15 *Glytactin RTD™ 10, 15 *Glytactin BUILD™ 10, 20/20 *Glytactin™10 Complete Bar™ *Glytactin Restore™10 *Glytactin SWIRL™15 Phenactin AA Plus™	Phenyl-Free 1® Phenyl-Free 2®	Periflex Jr Plus PhenylAde® Essential Drink Mix® *PhenylAde GMP Drink Mix® *PhenylAde GMP Ready® *PhenylAde GMP Mix-In®	PKU gel™ PKU trio™ PKU express®15 PKU cooler®10, 15 *PKU sphere™15
Niños a adultos	Phenex-2®	*Glytactin BetterMilk™15 *Glytactin RTD™ 10, 15, Lite *Glytactin BUILD™ 10, 20/20 *Glytactin™10 Complete Bar™ *Glytactin Restore™10 Powder, Lite, Lite Powder *Glytactin SWIRL™15 Phenactin AA Plus™	Phenyl-Free 1® Phenyl-Free 2®	Periflex Advance® Periflex LQ® *PhenylAde GMP Drink Mix® *PhenylAde GMP Ready® *PhenylAde GMP Mix-In® Phenylade Essential Drink Mix® Phenylade Drink Mix® 40, 60 Phenylade MTE Amino Acid Blend® PKU Lophlex® LQ & Powder XPhe Maxamum® Phlexy-10® Powder, Tablets, Drink Mix **PhenylAde® PheBLOC®LNAA	PKU express®15, 20 PKU cooler®10, 15, 20 PKU Air®20 *PKU sphere™15, 20

*producto a base de glicomacropéptidos (GMP) **Producto utilizado en el tratamiento con Aminoácidos neutros de cadena larga.

Terapia farmacológica (www.biomarin.com)

Kuvan (Sapropterina dihidrocloruro): es una forma sintética de BH4 (cofactor PAH). Dosis: 5 - 20mg/kg/d

Palynziq* (pegvaliasa pzpq): fenilalanina amonio liasa (Enzima sustituta de PAH) Dosis: 20-40 mg/d

Control de laboratorio (www.gmdi.org/Resources/Nutrition-Guidelines/Phenylketonuria-PKU)

Fenilalanina en sangre¹

Prealbumina²

Zinc, Cobre³

Tirosina en sangre¹

25-OH Vitamina D²

Vitamina B12³

Aminoácidos plasmáticos²

hemograma completo²

Ácidos grasos esenciales³

1 Semanalmente en lactantes, luego semanal a mensualmente

2 Cada 6-12 meses

3 Según indicación

Productos nutroterápicos para PKU - LATAM

	Abbott abbottnutrition.com	Cambrooke Cambrooke.com	Mead Johnson Meadjohnson.com/pediatrics/us-en	Nutricia Medicalfood.com	Vitaflo Nestlehealthscience.us	Dr Schär https://www.comidamed.com/es/	metaX https://metax.org/DE/Aktuelles.aspx
Lactantes 0 – 1 año	Phenex-1®		Phenyl-Free 1®	PKU Anamix Infant® PKU First spoon		PKU A Formula®	XPHE Infant Mix LCP®
niños	Phenex-2®	*Glytactin RTD® 10, 15 *Glytactin®10 Complete Bar®	Phenyl-Free 1® Phenyl-Free 2®	PKU Anamix® Junior	PKU gel® PKU trio® PKU express®15 PKU cooler®10, 15 *PKU sphere®15	PKU B Formula®	XPHE Energy K® XPHE Energy J®
Niños a adultos	Phenex-2®	*Glytactin RTD® 10, 15 *Glytactin®10 Complete Bar®	Phenyl-Free 1® Phenyl-Free 2®	PKU Anamix® Junior PKU Lophlex® LQ XP Maxamum® PKU 3 Advanta	PKU express®15, 20 PKU cooler®10, 15, 20 PKU Air®20 *PKU sphere®15, 20	PKU B Formula®	XPHE Energy J® XPHE JUMP 20®

*producto a base de glicomacropéptidos (GMP) **Producto utilizado en el tratamiento con Aminoácidos neutros de cadena larga.

**Pegvaliasa: fenilalanina amonio liasa (Enzima sustituta de PAH) Dosis: 20-40 mg/d. Consultar sobre aprobación de registro en cada país*